



# Síndrome de McLeod asociado a enfermedad granulomatosa crónica en paciente pediátrico.



Xareni Berriozábal Villarruel (1), Guadalupe Fernanda Godínez Zamora (2), Patricia Baeza Capetillo (2), Omar Josué Saucedo Ramírez (1), Jesús Aguirre Hernández (2), Blanca Estela del Río Navarro (1)

(1)Alergia e Inmunología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, CDMX, México.

(2) Laboratorio de Genómica, Genética y Bioinformática, Hospital Infantil de México Federico Gómez, CDMX, México.

## Introducción:

La enfermedad granulomatosa crónica es una inmunodeficiencia monogénica por alteraciones en CYBB, la mayor parte de las cuales son cambios puntuales, aunque también se ha reportado un pequeño número de pacientes con síndrome de delección contiguo, que puede afectar un número variable de genes. Aquí se describe un paciente con una delección de alrededor de 1.8 Mbp.

## Presentación del caso:

Paciente masculino de 8 años con antecedente de BCGitis a los dos meses de nacimiento, asociada a vacunación, y con neumonías de repetición. Se encuentra aspergilosis pulmonar invasiva, y se inicia tratamiento con antifímicos y antifúngicos, con evolución adecuada. Se realizó NBT sin respuesta adecuada. Se realiza secuenciación del exoma, hallándose una delección en el cromosoma X con pérdida de alrededor de 30 genes, incluyendo CYBB y XK, lo que corresponde a enfermedad granulomatosa crónica con síndrome de McLeod, aunque los síntomas neurológicos de este último síndrome aparecen a partir de la tercera década de vida. El extremo 5' de la ruptura no pudo determinarse con precisión, pero involucra la pérdida parcial de CFAP47, gen asociado con azoospermia. El conjunto de genes afectados por esta delección difiere del pequeño número de casos reportados. El paciente ha continuado con neumonías de repetición, abscesos perianales y adenitis. Actualmente tiene manejo profiláctico con antibióticos y antifúngicos, y está en espera de recibir trasplante de células hematopoyéticas progenitoras.

## Discusión:

El diagnóstico molecular en este paciente permitió identificar el riesgo a transfusiones, y asegurar una adecuada vigilancia neurológica posterior a la segunda década de vida ya que el síndrome de McLeod se caracteriza por la ausencia de antígeno Kx en eritrocitos, manifestándose como anemia hemolítica posterior a la transfusión de glóbulos rojos, y deterioro neurológico con síntomas similares a la enfermedad de Huntington.

## Citometría de flujo

CD3+ PORCENTAJE	50 %
CD3+ ABSOLUTO	2347 cel/ul
CD3+ CD8+ PORCENTAJE	58.6%
CD3+ CD8+ ABSOLUTO	1367 cel/ul
CD3+ CD4+ PORCENTAJE	27.5 %
CD3+ CD4+ ABSOLUTO	645 cel/ul
CD3+ CD4+ CD8+ PORCENTAJE	1 %
CD3+ CD4+ CD8+ ABSOLUTO	23 cel/ul
CD16+ CD56+ PORCENTAJE	14.3 %
CD16+ CD56+ ABSOLUTO	479 cel/ul
CD19 + PORCENTAJE	14.8 %
CD19 + ABSOLUTO	496 cel/ul
CD45 ABSOLUTO	3350 cel/ul
REL CD4:CD8	4/8 0.5

Tabla 1

## Biometría hemática

Hemoglobina	13.3 g/dl
Hematocrito	38.9 %
VCM	79 fl
HCM	21.7 pg
Leucocitos	12.20 10 <sup>3</sup> / μL
Linfocitos	3.29 10 <sup>3</sup> / μL
Neutrófilos	7.56 10 <sup>3</sup> / μL
Monocitos	0.85 10 <sup>3</sup> / μL
Eosinófilos	0.37 10 <sup>3</sup> / μL
Basófilos	0.12 10 <sup>3</sup> / μL
Plaquetas	447.0 10 <sup>3</sup> / μL

Tabla 2

## Inmunoglobulinas séricas

IgA	134 mg/dl
IgE	< 17.1 mg/dl
IgM	150 mg/dl
IgG	987 mg/dl

Tabla 3

Tabla 1: Citometria de flujo al ingreso.

Tabla 2: Biometria hemática al ingreso.

Tabla 3: Inmunoglobulinas séricas al ingreso.